

Toimintaohje positiivisen cah-seulontatuloksen jälkeen

CAH eli lisämunuaiskuoren hyperplasia

CAH on varsin harvinainen synnynnäinen endokrinopatia. Potilaita tiedetään olevan maassamme muutamia kymmeniä ja taudin esiintyvyys on noin 1:15 000 vastasyntyntä. CAH:ssa lisämunuaiskuoren entsyymidefekti aiheuttaa jo sikiökaudella androgeenisten hormonien liikatuotannon, joka näkyy tyttövauvoilla virilisaationa (ja usein epäselvänä sukupuolena); pojilla näitä löydöksiä ei ole.

Tautiin liittyy useimmissa tapauksissa kortisoli- ja mineralokortikoidivaje, joka johtaa muutaman viikon iässä hengenvaaralliseen suolanmenetyskriisiin.

CAH:n diagnostiikka perustuu koholla olevaan 17-hydroksiprogesteroniarvoon (17-OHP). Keskosilla on selvästi korkeammat 17-OHP-pitoisuudet kuin täysiaikaisilla lapsilla.

CAH:n seulonnassa tutkitaan 2-5 vrk:n iässä kantapääpistolla imupaperinäytteestä 17-OHP-pitoisuus. Seulontarajat vaihtelevat raskauden keston mukaisesti. Keskosilla väärät hälytykset ovat varsin yleisiä

Toimenpiteet seulontarajan rikkouduttua:

1. Seulontalaboratorio ottaa yhteyden potilaan oman yo- tai keskussairaalan yhteyshenkilöön.
2. Potilas kutsutaan lastenlääkärin tutkittavaksi sairaalan vuodeosastolle tai poliklinikalle.
3. Otetaan varmistusnäyte (17-OHP) imupaperille ja lähetetään se välittömästi (= samana arkipäivänä) tutkittavaksi TYKS:n seulontalaboratorioon (näyte: B-VasOHPK). Tämä näyte tulisi ottaa 8-14 pv:n iässä.
4. Tutkitaan samalla plasman glukoosi, natrium ja kaliumpitoisuudet ja konsultoidaan oman sairaalan/yo-klinikan lastenendokrinologia.
5. Vahvassa CAH-epäilyssä (=oireinen tai hyponatreeminen lapsi) aloitetaan hydrokortisoni (10 mg/m²) ja fludrokortisonilääkitys (0.1mg) sekä tarvittaessa p.o. NaCl-lisä.

6. Oireettomalla lapsella odotetaan varmistusnäytteiden tulokset. Mikäli 17-OHP on varmistusnäytteessä laskenut selvästi (vähintään 20%-30%, useimmiten >50%) seulontaarvoon verrattuna, kyseessä on väärä positiivinen tulos.
7. Varmistusnäytteiden tulosten saavuttua tarvittaessa järjestetään jatkohoito ja seuranta lastenendokrinologin ohjeiden mukaisesti.